

Glossario

Aberrazione cromosomica - Qualsiasi cambiamento che comporti l'aumento, la perdita o il riarrangiamento del materiale cromosomico

Acetilazione - Reazione chimica in cui a una molecola, per esempio una proteina, viene legato un gruppo acetile [$\text{CH}_3[\text{C}=\text{O}]$]

Acido deossiribonucleico - *Vedi* DNA

Acido ribonucleico - *Vedi* RNA

Acrocentrico - Detto di cromosoma con centromero sub-terminale

ADP - Adenosindifosfato: nucleotide con base azotata adenina, zucchero ribosio e due gruppi fosfato. Solitamente deriva dall'ATP per rimozione di un gruppo fosfato

Agar - Polisaccaride complesso, liquido ad alta temperatura e solido a temperatura ambiente; utilizzato per la preparazione di terreni di coltura solidi

Agarosio - Zucchero estratto da alcune alghe rosse e usato come gelificante e matrice per separazioni elettroforetiche

Albero genealogico - *Vedi* pedigree

Aleurone - Riserva proteica racchiusa in vescicole presenti nelle cellule vegetali; è particolarmente abbondante nello strato esterno dell'endosperma dei semi

Allele - Forma alternativa di un gene, che occupa la stessa posizione su una coppia di cromosomi omologhi

Aminoacido - Molecola costituita da un carbonio centrale legato a un gruppo aminico (NH_2), un gruppo carbossilico [COOH], un idrogeno e un gruppo variabile, detto radicale. È la subunità costitutiva delle proteine

Anemia falciforme - Malattia genetica dell'uomo, autosomica e recessiva, causata dalla sostituzione di una base nel gene che codifica per la catena beta dell'emoglobina, con conseguente cambiamento di un aminoacido [$\text{Glu} > \text{Val}$] della sua sequenza. Quando le molecole di emoglobina mutata (Hb S) cedono ossigeno, tendono ad aggregarsi in strutture allungate che conferiscono rigidità al globulo rosso e la classica forma a falce

Aneuploidia - Variazione nel numero di cromosomi che non sia un multiplo esatto dell'assetto aploide, definito n (presenza in eccesso o in difetto di specifici cromosomi)

Annotazione (genica) - Mappatura dei geni all'interno di una sequenza di DNA

Anomalia cromosomica di numero - Variazione del numero dei cromosomi

Anomalia cromosomica di struttura - Variazione della morfologia di uno o più cromosomi

Anticorpo - Proteina (immunoglobulina) a struttura quaternaria, formata da 4 catene aminoacidiche (2 catene pesanti e 2 catene leggere) prodotta in risposta all'ingresso nell'organismo di microrganismi estranei e capace di legarsi specificamente a un antigene

Antigene - Molecola non appartenente a un dato organismo e capace di scatenare la risposta immunitaria

Antiossidante - Detto di sostanza in grado di prevenire l'ossidazione di altre sostanze. Nelle cellule le reazioni di ossidazione sono fondamentali ma possono portare alla formazione di radicali liberi, in grado di danneggiare DNA, proteine e lipidi: per questo motivo gli organismi viventi posseggono enzimi e sostanze antiossidanti che evitano la formazione dei radicali e/o i danni che ne conseguono

Antociani - Classe di pigmenti idrosolubili appartenente alla famiglia dei flavonoidi. Si ritrovano nei fiori e nei frutti delle piante superiori, ma anche negli arbusti e nelle foglie autunnali. Proteggono dai raggi ultravioletti e richiamano gli insetti impollinatori. Il colore degli antociani può variare dal rosso al blu e dipende dal pH del mezzo in cui si trovano e dalla formazione di sali con metalli pesanti presenti in quei tessuti

Apoptosi - Programma di morte cellulare geneticamente controllato, attivato come parte del normale sviluppo di un organismo o come risultato di un danno cellulare

Assorbanza - Negli studi spettrofotometrici, grandezza collegata alla diminuzione di intensità luminosa, dovuta a fenomeni di assorbimento; risulta utile nelle analisi quantitative, poiché direttamente proporzionale alla concentrazione di una sostanza. È detta anche densità ottica

ATP - Adenosintrifosfato: nucleotide con base azotata adenina, zucchero ribosio e tre gruppi fosfato, che rappresenta la principale fonte energetica nelle cellule

Autosoma - Ognuno dei 22 cromosomi non sessuali

Avidina - Glicoproteina a basso peso molecolare presente nell'albume dell'uovo che ha la proprietà di legarsi saldamente alla biotina (una vitamina) attraverso quattro siti di legame, formando il complesso avidina-biotina. Tale complesso è sfruttato in immunoistochimica per marcare anticorpi secondari e amplificare il segnale; all'in-

cubazione con anticorpo biotinilato si fa seguire un'ulteriore incubazione con avidina marcata con perossidasi, fluorocromi, molecole radioattive; o un'incubazione con un complesso avidina-biotina-perossidasi

β -galattosidasi - Enzima batterico prodotto da uno dei tre geni strutturali dell'operone *lac*; idrolizza il legame β -glicosidico del lattosio convertendolo nei due monomeri (glucosio e galattosio)

β -glucuronidasi - Enzima di *Escherichia coli* in grado di scindere derivati dell'acido glucuronico. Prodotto dal gene GUS, è utilizzato nel saggio omonimo, in cui scinde molecole 5-bromo-4-cloro-3-indolil glucuronide (X-Gluc) formando un precipitato indaco insolubile

Bacillo - Tipologia di batteri caratterizzati da una forma a bastoncino, spesso mobili per la presenza di flagelli

Banca dati - Collezione organizzata di dati riguardanti uno stesso argomento o più argomenti correlati tra loro, strutturata in modo tale da consentire che i dati possano venire utilizzati per diverse applicazioni e possano essere aggiornati

Banda - Regione cromosomica, di colore più chiaro o più scuro rispetto alle regioni adiacenti, evidenziata sui cromosomi trattati con coloranti particolari (talvolta previa denaturazione dei cromosomi)

Bandeggio - Tecnica di trattamento e colorazione dei cromosomi che produce un'alternanza di aree (bande) intensamente colorate e di aree più chiare, o di segmenti fluorescenti alternati a segmenti bui

Base - Identifica le basi azotate nella molecola degli acidi nucleici (A = adenina, T = timina, U = uracile, C = citosina, G = guanina)

Batteriofago - Virus che infetta una cellula procariota. Usato nelle biotecnologie come vettore di clonazione, per inserire DNA estraneo in cellule batteriche

Bioindicatore - Organismo o comunità di organismi che forniscono informazioni sulla qualità ambientale e sui livelli di inquinamento, in quanto rispondono a determinate condizioni ambientali con variazioni di un parametro biologico facilmente osservabili e misurabili

Biotinilazione - Reazione chimica che lega una biotina a un'altra molecola. In immunoistochimica si utilizza per marcare anticorpi: un anticorpo biotinilato può legare tre molecole marcatori anch'esse biotinilate (per esempio perossidasi, fluorocromi o molecole radioattive) mediante un ponte costituito da una molecola di avidina

Blastocisti - Fase dello sviluppo embrionale nei mammiferi in cui si distinguono una massa di cellule che darà origine all'embrione e uno strato periferico di cellule che assicurerà l'impianto nella parete uterina

BSA (Bovine Serum Albumin) - Albumina di siero bovino o sieroalbumina bovina; l'albumina è una proteina plasmatica prodotta dalle cellule epatiche e presente anche nel latte e nell'albume dell'uovo

Campionamento - Prelievo di campioni, ossia di parti rappresentative dell'insieme che si intende studiare; un corretto campionamento permette di conoscere determinati parametri dell'insieme senza doverne analizzare ogni singolo elemento

Carattere continuo - Un carattere, come l'altezza, che si presenta con una gamma di osservazioni o di fenotipi nella popolazione e che ogni individuo esprime; determinato da più di un gene, detto anche carattere quantitativo poligenico

Carattere discontinuo - Carattere che obbedisce alla legge "tutto o nulla" (per esempio labbro leporino), cioè ha una variazione discontinua, è presente solo in alcune persone e, a differenza dei caratteri continui la cui variazione è quantitativa, ha una variazione di tipo qualitativo. È un carattere monogenico a eredità di tipo mendeliano

Carattere mendeliano - Carattere che si eredita secondo le leggi della segregazione e dell'indipendenza proposte da Mendel

Cariosside - Tipo di frutto secco, indeiscente, ricco di amido, caratteristico delle graminacee. Il pericarpo (il frutto vero e proprio, che deriva dalla trasformazione delle pareti dell'ovario) è fuso con il tegumento che protegge il seme, il quale costituisce gran parte della cariosside

Cariotipo - Costituzione cromosomica di una cellula o di un individuo. Ordinamento dei cromosomi di una cellula in base alla lunghezza e alla posizione del centromero. È detto anche mappa cromosomica

cDNA (DNA copia o DNA complementare) - DNA sintetizzato su uno stampo di RNA dall'enzima trascrittasi inversa

Centromero - Regione di un cromosoma dove i due cromatidi identici (fratelli) rimangono uniti dopo la duplicazione e dove si attaccano le fibre del fuso durante la divisione cellulare. La localizzazione del centromero determina la forma del cromosoma

Checkpoint - Meccanismo cellulare attivato in risposta a danni del DNA e avente la funzione di rallentare il ciclo cellulare per consentire la riparazione del DNA stesso. Un tipico checkpoint comprende sensori, trasduttori ed effettori

Chi quadrato (χ^2) - Test statistico che confronta i valori osservati con i valori attesi sulla base di un modello, così da stabilire se i primi sono compatibili con quanto previsto in base a una determinata ipotesi

Citogenetica - Branchia della genetica che si interessa dello studio dei cromosomi

Clonaggio molecolare - Produzione di copie identiche di un frammento di DNA che viene integrato in un vettore e inserito in un microrganismo di cui si sfrutta la velocità e l'efficienza replicativa

Clonazione - Duplicazione d'interi esseri viventi complessi allo scopo di produrre organismi geneticamente identici

Codominanza - Relazione tra due alleli di un gene, per cui entrambi si esprimono fenotipicamente negli individui eterozigoti

Colchicina - Sostanza che inibisce la formazione del fuso mitotico, determinando il blocco della mitosi in metafase

Coleoriza - Nelle cariossidi, membrana a forma di sacco che protegge la radichetta dell'embrione; viene perforata durante la germinazione

Coleotile - Nelle cariossidi, membrana protettiva della gemma apicale dell'embrione; perfora il tereno durante la germinazione e si apre lateralmente per lasciare uscire il germoglio

Competenza - Proprietà naturale o indotta che consente l'entrata di DNA esogeno all'interno di cellule

Corea di Huntington - Malattia neurodegenerativa autosomica dominante, di solito a esordio nella vita adulta, dovuta all'espansione di una tripletta GAG nel gene HTT sul cromosoma 4

Cotiledone - Foglia embrionale di una pianta, già presente nel seme. Sono due nelle piante Dicotiledoni, mentre è uno solo nelle Monocotiledoni

Cromatina - Materiale di cui sono costituiti i cromosomi degli eucarioti. Risulta dall'associazione tra DNA e proteine basiche (istoniche e non istoniche)

Cromosoma - Struttura filamentosa localizzata nel nucleo delle cellule e costituita da cromatina condensata, che veicola l'informazione genetica; i cromosomi sono visibili al microscopio ottico solo durante la mitosi

Cromosoma sessuale - Cromosoma responsabile della determinazione del sesso (nell'essere umano, XX nella femmina, XY nel maschio). I cromosomi sessuali sono detti anche eterocromosomi

Cromosomi omologhi - Una coppia di cromosomi, di derivazione paterna e materna, che contengono gli stessi *loci* e si appaiano alla meiosi

ddNTP - Dideossinucleoside trifosfato: utilizzato nelle reazioni di sequenziamento, quando viene incorporato durante la formazione di una catena polinucleotidica ne arresta l'allungamento

dNTP - Deossiribonucleoside trifosfato: substrato della DNA polimerasi, utilizzato nelle reazioni di amplificazione del DNA (PCR)

Defosforilazione - Reazione chimica in cui viene rimosso un gruppo fosfato ($-PO_4$) da una proteina o da un'altra molecola; la reazione è catalizzata da enzimi detti fosfatasi

Delezione - In citogenetica, perdita di materiale cromosomico a seguito di una (delezione terminale) o di due rotture (delezione interstiziale) in un cromosoma

Densità ottica - Vedi assorbanza

Deossiribonucleoside/Deossiribonucleotide - Nucleoside/nucleotide in cui una base azotata (adenina, timina, citosina o guanina) è legata allo zucchero deossiribosio. È l'unità di base del DNA

Deriva genetica - Variazione delle frequenze geniche di una popolazione dovuta al caso

df (*degrees of freedom*) - Gradi di libertà: in test statistici come il Chi quadrato indicano il numero di dati effettivamente disponibili per valutare la compatibilità tra l'osservazione e il modello. Nell'analisi genetica sono pari a: numero di fenotipi - 1

Dideossinucleoside/Dideossinucleotide - Nucleoside/nucleotide che contiene uno zucchero deossiribosio mancante del gruppo $-OH$ in posizione 3'

Distrofia miotonica - Malattia caratterizzata dalla difficoltà alla decontrazione dei muscoli; ha una frequenza di circa 1:10 000; sono note forme diverse, la più comune delle quali è la miotonia di Steinert, a eredità autosomica dominante, dovuta all'espansione di una tripletta CTG nel gene DMPK sul cromosoma 19

DNA - Acido deossiribonucleico: acido nucleico presente nei cromosomi, nel quale è codificata l'informazione genetica

DNA genomico - L'insieme del DNA contenuto nei cromosomi

DNA mitocondriale (mtDNA) - Patrimonio genetico del mitocondrio che codifica per enzimi coinvolti in reazioni che forniscono energia e le cui mutazioni sono causa di malattia

DNA polimerasi - Enzima che catalizza la sintesi di DNA su uno stampo di DNA a singolo filamento, usando come substrato deossiribonucleotidi (dATP, dCTP, dGTP, dTTP)

DNA ricombinante - Molecola di DNA formata dall'unione di due molecole di DNA provenienti da organismi diversi

Dominante - Carattere che si esprime anche negli eterozigoti

Duplicazione - In citogenetica, ripetizione di un tratto di cromosoma

Effettore - Nei checkpoint, proteina che agisce sul controllo del ciclo cellulare

Efficienza di trasformazione - È l'efficienza con cui i batteri resi competenti incorporano molecole di DNA; si misura determinando il numero di batteri trasformati per ogni microgrammo di DNA utilizzato

Elettroferogramma - Grafico che si ottiene dal sequenziamento del DNA, caratterizzato da una successione di picchi di quattro colori diversi, che corrispondono alle emissioni dei fluorocromi associati ai dideossinucleotidi delle quattro basi azotate, nell'ordine in cui si susseguono nella catena

Elettroforesi - Tecnica usata per separare una miscela di molecole (DNA, RNA o proteine), tramite la loro migrazione differenziale attraverso un gel, sotto l'azione di un campo elettrico

Elettroforesi bidimensionale - Tecnica di elettroforesi delle proteine in cui i campioni proteici sono separati lungo due dimensioni ortogonali sfruttando proprietà biochimiche differenti, per esempio in base al punto isoelettrico lungo una dimensione e in base al peso molecolare lungo l'altra

Emofilia - Malattia caratterizzata da un difetto nella coagulazione del sangue; le forme più note, emofilia A e B, sono legate a mutazioni di geni localizzati sul cromosoma X (rispettivamente i geni dei fattori VIII e IX della coagulazione)

Endosperma - Tessuto di riserva presente nei semi; serve come nutrimento durante la germinazione, fino a che la piantina sarà in grado di svolgere la fotosintesi

Enzima di restrizione (ER) - Enzima che taglia il DNA a doppia elica in corrispondenza di sequenze specifiche dette siti di restrizione. La maggior parte degli enzimi di restrizione tagliano il DNA in modo "sfalsato", creando estremità sporgenti a singolo filamento caratteristiche per quell'enzima e che tendono ad appaiarsi fra loro (estremità coesive)

Epigenetica - Studio dei meccanismi che influenzano le attività del genoma dovute a modifiche del materiale genetico che non alterano la sequenza nucleotidica e che si verificano durante la vita di un organismo

Epitopo - La porzione dell'antigene che lega l'anticorpo specifico. È detto anche determinante antigenico

ER - Vedi enzima di restrizione

Esone - Regione codificante del gene che viene trascritta e mantenuta durante il processo di splicing; forma parte dell'mRNA maturo e perciò specifica parte della struttura primaria del prodotto genico, ossia della catena polipeptidica

Eterocromatina - Cromatina condensata, inattiva dal punto di vista trascrizionale e intensamente colorabile

Eterocromosoma - Vedi cromosoma sessuale

Eterogeneità genica - Fenomeno per cui diverse mutazioni producono uno stesso fenotipo patologico. Se le mutazioni sono a carico di uno stesso gene si parla di eterogeneità allelica; se sono presenti in geni (e quindi *loci*) diversi, si parla di eterogeneità di *locus*

Eterozigote - Individuo che ha due diversi alleli in un determinato locus, su una coppia di cromosomi omologhi

Eucromatina - Cromatina poco condensata, attiva dal punto di vista trascrizionale e debolmente colorabile

Euploide - Detto di un assetto cromosomico multiplo dell'assetto aploide

Euploidia - Condizione di una cellula o di un organismo, caratterizzata da un numero di cromosomi corrispondente a un multiplo esatto del corredo aploide

Fattore di trascrizione - Proteina che ha la funzione di iniziare o regolare la trascrizione. I fattori trascrizionali si legano al DNA o ad altre proteine che, a loro volta, si legano al DNA

Fenotipo - L'aspetto (fisico, biochimico e fisiologico) di una persona, dovuto all'interazione del genotipo con l'ambiente

Fibrosi cistica - Malattia ereditaria autosomica recessiva dovuta a mutazioni del gene CFTR; ha un quadro clinico variabile con sintomi a livello intestinale, pancreatico, epatico, polmonare

Fingerprinting del DNA - Metodo molecolare per identificare un individuo: originariamente era ottenuto mediante digestione del DNA con enzimi di restrizione, seguita da ibridazione mediante Southern blot, usando sonde minisatelliti. Attualmente si basa sull'amplificazione di loci altamente polimorfici contenenti sequenze ripetute *STR* che danno un profilo di frammenti di DNA unico per ciascun individuo

FISH (Fluorescent In Situ Hybridization) - Tecnica di diagnosi citogenetica che utilizza sequenze di

DNA a singolo filamento (sonde) marcate con un fluorocromo, che si legano specificamente a sequenze complementari sui cromosomi e possono essere riconosciute al microscopio a luce ultravioletta

Fissativo - Soluzione utilizzata per rendere inalterato e più duraturo il materiale organico, ritardando l'azione degli agenti ossidanti (generalmente una miscela di alcol e acido)

Flavonoidi - Classe di composti polifenolici presenti nelle piante, comprendente diversi pigmenti, tra cui gli antociani

Fluorocromo - Molecola fluorescente utilizzata per marcare filamenti di acido nucleico e proteine

Fosfatasi - Enzima che catalizza la reazione di defosforilazione

Fosforilazione - Reazione chimica in cui un gruppo fosfato ($-PO_4$) viene legato a una proteina o a un'altra molecola; la reazione è catalizzata da enzimi detti proteine-chinasi

Gametogenesi - Processo di formazione dei gameti

Gene - Parte della molecola di DNA di un cromosoma che dirige la sintesi di una specifica catena polipeptidica o di molecole di RNA funzionali

Gene-malattia - Gene responsabile di una malattia ereditaria

Gene reporter - Gene utilizzato per studiare il livello di espressione di un altro gene o l'attività del suo promotore: il prodotto proteico di un gene reporter è facilmente individuabile e quantificabile in coltura (per esempio determina la colorazione di un tessuto o l'emissione di fluorescenza)

Geni associati - Geni localizzati sullo stesso cromosoma che non mostrano un assortimento indipendente durante la meiosi. Se su un cromosoma si trovano i due alleli dominanti di entrambi i geni, questi si dicono associati *in cis*; viceversa, quando su un cromosoma ci sono un allele dominante di un gene e l'allele recessivo dell'altro i due geni si definiscono associati *in trans*

Geni indipendenti - Geni localizzati su cromosomi diversi che segregano in modo indipendente durante la meiosi

Genoma - Tutti i geni contenuti in una cellula

Genotipo - Costituzione genetica di una persona

GFP (Green Fluorescent Protein) - Proteina che emette fluorescenza verde quando eccitata da radiazione blu (475 nm) o ultravioletta (395 nm). Utilizzata come gene reporter, consente di studiare la localizzazione e l'espressione di determinate proteine anche in cellule vitali

Giemsa - Colorante specifico per il DNA cromosomico, usato con tripsina per il bandeggio G

Glicosilazione - Modificazione post-traduzionale di una proteina mediante l'aggiunta di una catena di carboidrati a un aminoacido

Gram-negativo - Detto di batterio che non mantiene la colorazione dopo il trattamento con il metodo di Gram, consistente in una colorazione con violetto di genziana seguita da decolorazione; i batteri Gram-negativi non trattengono il colorante a causa di una parete di peptidoglicano sottile e di diversa composizione rispetto ai batteri Gram-positivi che, al contrario, rimangono colorati di blu-violetto

GUS - Gene che codifica per la β -glucuronidasi, impiegato spesso come gene reporter in esperimenti di biologia molecolare vegetale

Hb S (emoglobina S) - Emoglobina mutata in quanto presenta l'aminoacido Valina invece di Acido glutammico in posizione 6 nella catena beta, a causa della sostituzione di una base nel gene che la codifica. È causa dell'anemia falciforme (*Sickle Cell Anemia*)

Immunodecorazione - Trattamento per l'identificazione di proteine mediante l'utilizzo di anticorpi specifici marcati

Immunoglobulina (Ig) - Vedi anticorpo

In vitro - Dal latino "nel vetro", cioè in laboratorio

In vivo - Dal latino "nell'organismo vivente"

Ingegneria genetica - Insieme di tecnologie che permettono l'isolamento, l'analisi e l'eventuale modificazione di uno o più geni. Anche denominata tecnologia del DNA ricombinante perché in alcuni casi vengono prodotte nuove combinazioni di geni, unendo insieme sequenze di DNA di organismi diversi

Inserito - Frammento di DNA, prodotto di solito mediante taglio con enzimi di restrizione, che viene inserito in un vettore di clonaggio tramite l'utilizzo dell'enzima DNA ligasi

Introne - Sequenza di DNA non codificante che separa due esoni vicini all'interno di un gene eucariota. Gli introni, come gli esoni, vengono trascritti in RNA, ma le sequenze introniche trascritte sono successivamente rimosse mediante lo splicing dell'RNA

Inversione - In citogenetica, mutazione nella struttura dei cromosomi che comporta la rottura singola o doppia della molecola di DNA cromosomico, la rotazione di 180° e il riattacco del segmento di cromosoma coinvolto nell'inversione

Ipercolesterolemia familiare - Malattia ereditaria caratterizzata da un elevato livello di colesterolo nel sangue associata a una mutazione nel gene che codifica per il recettore che consente l'ingresso del colesterolo (LDL) nelle cellule

Ipocotile - È il fusto primordiale di una pianta, già presente nell'embrione e visibile alla germinazione del seme; è compreso tra la radice e i cotiledoni

IPTG (isopropil-tiogalattoside) - Sostanza analoga al lattosio, usato come induttore artificiale dell'operone *lac*

Isoforma - Una delle diverse versioni di una stessa proteina, avente struttura in parte differente, a causa, per esempio, di splicing alternativo o di modificazioni post-traduzionali

Istoni - Proteine nucleari associate al DNA, ricche in arginina e lisina (aminoacidi basici) che partecipano alla formazione dei nucleosomi che caratterizzano la struttura della cromatina nei cromosomi eucarioti

Junk DNA - Dall'inglese: DNA spazzatura. Definizione data in passato al DNA non codificante, che rappresenta circa il 98% del genoma umano e di cui non si conosce la funzione

kb - Abbreviazione di chilobase o kilobase

kilobase - 1000 coppie di basi

Ladder - Vedi marcatore di peso molecolare

Lattosio - Carboidrato formato dall'unione di due monosaccaridi, il glucosio e il galattosio. È presente soprattutto nel latte

Legame fosfodiesterico - Legame covalente che unisce i nucleotidi nella formazione della catena polinucleotidica; il legame si instaura tra il gruppo -OH del carbonio 3' dello zucchero di un nucleotide e il fosfato legato al carbonio 5' dello zucchero del nucleotide successivo

Ligasi (o DNA ligasi) - Enzima che forma un legame fosfodiesterico tra l'estremità 3' di una catena polinucleotidica e l'estremità 5' di un'altra

Ligazione - Processo di saldatura tra frammenti di DNA a opera della DNA ligasi; i frammenti di DNA possono derivare anche da organismi diversi

Linfociti - Un tipo di globuli bianchi che svolge un ruolo primario nella risposta immunitaria specifica per un determinato antigene

Lisozima - Enzima presente in numerose secrezioni animali e umane: ha attività battericida in quanto catalizza la rottura dei legami fra i componenti del peptidoglicano, costituente essenziale della parete batterica

Locus - Sede di un gene sul cromosoma (pl. *loci*)

Luciferasi - Nome che indica diversi enzimi pre-

senti in alcuni organismi, fra cui la lucciola (*Photinus pyralis*) e alcuni batteri, in grado di ossidare il substrato (genericamente chiamato luciferina) emettendo luce a una specifica lunghezza d'onda

Mappa cromosomica - Vedi cariotipo

Mappatura - Localizzazione di un gene o di una sequenza di DNA su uno specifico cromosoma o su una particolare regione di cromosoma

Marcatore di peso molecolare (PM o Ladder) - Miscela di frammenti di DNA a peso molecolare noto. Viene utilizzato nella corsa elettroforetica per calcolare il peso molecolare dei frammenti in esame

Marcatore di selezione (o selettivo o Marker) - Gene che permette di riconoscere cellule che hanno incorporato un vettore plasmidico da quelle che non lo contengono (per esempio un gene per la resistenza a un antibiotico)

Marcatore genetico - Un qualsiasi allele che determina una differenza fenotipica, utilizzato nell'analisi genetica, in particolare per identificare eventi di ricombinazione genetica

Marcatore molecolare - Marcatori genetici evidenziabili solo con tecniche di analisi del DNA, in quanto rappresentati da sequenze nucleotidiche molto polimorfiche, che permettono quindi di rilevare differenze tra gli individui

Marker - Vedi marcatore di selezione

Maturazione degli mRNA - Insieme delle modificazioni a una molecola di RNA che avvengono dopo la trascrizione e prima della traduzione. Comprende anche la rimozione degli introni (splicing)

Mb - Abbreviazione di megabase, ossia un milione di coppie di basi

Metacentrico - Detto di cromosoma con centromero mediano (i due bracci hanno la stessa lunghezza)

Metafase - Stadio della mitosi o della meiosi in cui i cromosomi si dispongono sul piano equatoriale della cellula e hanno una morfologia ben visibile al microscopio ottico

Metastasi - Processo di diffusione delle cellule tumorali in organi e tessuti diversi da quelli in cui si è originato il tumore primario

Metilazione - Trasferimento enzimatico di gruppi metilici ($-CH_3$) a molecole biologiche, quali fosfolipidi, proteine, RNA e DNA

Microarray - Supporto solido (vetrini o chip di silicio) sul quale sono attaccate, in posizioni determinate, migliaia di sequenze di DNA target; i microarray sono usati per esaminare il profilo di espressione genica mediante ibridazione delle sequenze di DNA target con opportune sonde di DNA marcato con fluorocromi

Microsatelliti - Vedi STR

Miniprep - Procedura rapida per l'estrazione del DNA plasmidico da tutte le cellule batteriche trasformate, allo scopo di analizzarlo mediante elettroforesi. È una purificazione parziale del DNA che permette comunque di valutare il risultato di un esperimento di clonaggio in tempi brevi

Minisatellite - Ripetizioni in tandem (testa-coda) di sequenze formate da 6-100 nucleotidi, disperse nel genoma degli eucarioti

miRNA (micro-RNA) - Piccoli RNA a singolo filamento (20-22 nucleotidi) che si legano a mRNA bersaglio controllandone la stabilità o regolando la loro traduzione

Modificazione post-traduzionale - Modificazione a cui può andare incontro una proteina dopo che è stata tradotta, per esempio mediante rimozione di aminoacidi o aggiunta di gruppi chimici di diversa natura (fosforilazione, glicosilazione ecc...)

Monogenico (monofattoriale) - Carattere o malattia determinati da un solo gene

Monosomia - Variazione numerica del cariotipo con presenza di un cromosoma in meno in una coppia di cromosomi omologhi

Mosaico cromosomico (mosaicismo) - Presenza di due o più linee cellulari, che differiscono tra loro per variazioni cromosomiche numeriche o strutturali

mRNA - Vedi RNA messaggero

Mutazione - Modificazione del patrimonio genetico, sia a livello di un gene (mutazione genica) sia del numero o della struttura del cromosoma; la mutazione che avviene in un gamete è ereditaria, quella delle cellule somatiche non è ereditaria

Mutazione *de novo* - Mutazione genica che origina come nuovo evento

Non-disgiunzione - Errore durante la divisione cellulare dovuto alla mancata segregazione di una coppia di cromosomi omologhi alla I divisione meiotica o dei due cromatidi di un cromosoma alla II divisione meiotica o alla mitosi

Nucleoside - Composto formato da una base azotata (adenina, timina, uracile, citosina o guanina) legata a uno zucchero (ribosio o deossiribosio). I nucleosidi a cui è aggiunto un gruppo fosfato si chiamano nucleotidi

Nucleosoma - Unità fondamentale di condensazione della cromatina, costituita da un ottamero di istoni (otto molecole di quattro istoni, a due a due uguali: H2A, H2B, H3, H4) su cui si avvolgono due giri di DNA

Nucleotide - Struttura elementare degli acidi nucleici; ogni nucleotide consiste di una base azotata (adenina, timina, uracile, citosina o guanina), uno zucchero (ribosio o deossiribosio) e un gruppo fosforico

Numero OMIM - Numero a sei cifre associato a ogni malattia genetica presente nella banca dati OMIM (*Online Mendelian Inheritance in Man*), la versione online del testo MIM (*Mendelian Inheritance in Man*) che cataloga le malattie umane

aventi componente genetica. La prima cifra si riferisce al tipo di eredità: 1-2 e 6 per geni-malattia localizzati su autosomi, 3 per geni-malattia localizzati sul cromosoma X, 4 per geni-malattia localizzati sul cromosoma Y e 5 per quelli localizzati nel mitocondrio

OGM (Organismo Geneticamente Modificato)

- Organismo il cui materiale genetico è stato modificato introducendo nuovo DNA o modificandone il genoma

Olandrica - Eredità legata al cromosoma Y in cui un carattere si trasmette dal padre ai figli maschi

Omozigote - Persona con alleli identici in un particolare *locus*, in una coppia di cromosomi omologhi

Oncogene - Gene mutato che induce proliferazione cellulare incontrollata

Operone *lac* - Unità di espressione dei geni che intervengono nell'utilizzo del lattosio nei procarioti, studiato da Jaques Monod e Francois Jacob in *E. coli*.

Ori - Sequenza specifica di DNA, contenente un'origine di replicazione del DNA

p53 - Proteina umana che svolge un ruolo importante nel mantenimento della stabilità del genoma: attivata da lesioni al DNA, regola il ciclo cellulare fungendo quindi da soppressore tumorale

Pattern di restrizione - L'insieme dei frammenti di DNA ottenuti mediante digestione con enzimi di restrizione e separati con elettroforesi

Pb - Abbreviazione di "paia di basi": si riferisce al numero delle coppie di basi presenti in una catena polinucleotidica

PCR (Polymerase Chain Reaction = reazione a catena della polimerasi) - Un metodo che consente di amplificare (replicare) segmenti di DNA mediante cicli di denaturazione, appaiamento di primer e sintesi di DNA da parte della DNA polimerasi

Pedigree (o albero genealogico) - In genetica umana, è la rappresentazione della storia familiare attraverso l'uso di simboli standardizzati, in modo da evidenziare l'eventuale trasmissione di caratteri genetici tra gli individui di una famiglia

Pericarpo - Termine botanico per indicare il frutto, ossia l'involucro che circonda i semi e che deriva dalla trasformazione delle pareti dell'ovario

Pericentrometrico - Che si trova attorno al centromero

PHA (phytohaemoagglutinin) - Fitoemoagglutina, sostanza di origine vegetale che stimola la moltiplicazione dei linfociti in coltura

PK- Vedi proteina-chinasi

Plantula - Piantina da poco germinata dal seme

Plasmide - Molecola circolare di DNA presente nel citoplasma di numerosi batteri e contenente materiale genetico extracromosomico. I plasmidi possono essere scambiati tra batteri e sono utilizzati in ingegneria genetica come vettori di clonaggio

Plastidio - Organulo presente nelle cellule vegetali avente diversi aspetti a seconda della funzione (per esempio i cloroplasti deputati alla fotosintesi)

Pleiotropia - Effetti multipli di un gene

Plumula (o piumetta) - In un seme, gemma apicale dell'embrione

PM - Peso molecolare, *vedi* marcatore di peso molecolare

Poliacrilammide - Componente di gel per elettroforesi impiegati soprattutto per la separazione di proteine o di molecole di DNA di piccole dimensioni; il gel di poliacrilammide si ottiene dalla polimerizzazione di molecole di acrilammide

Polimorfismo - Esistenza di forme diverse di: alleli (polimorfismo allelico), proteine (polimorfismo proteico), sequenze localizzate di DNA (polimorfismo del DNA)

Polimorfismo di lunghezza - Un particolare tipo di polimorfismi del DNA, dovuti alla presenza di un numero variabile di sequenze nucleotidiche ripetute in tandem (in orientamento testa-coda, una di seguito all'altra): i diversi alleli differiscono per il numero di ripetizioni e, quindi, per la loro lunghezza. Un esempio sono i microsatelliti (STR)

Poliploidia - Variazione cromosomica di numero per cui il cariotipo dell'organismo risulta essere un multiplo esatto del corredo aploide n (es. triploidia = $3n$; tetraploidia = $4n$)

Polylinker - Segmento di DNA al cui interno sono presenti numerosi siti unici di restrizione. I *polylinker* si trovano nei vettori quali i plasmidi

Primer - Corta sequenza di acidi nucleici a singolo filamento, necessaria per l'innescio della DNA polimerasi. Nella tecnica della PCR si utilizzano coppie di primer: uno complementare a un tratto di DNA posto a una estremità della sequenza da amplificare (*forward primer*), l'altro complementare a un tratto posto all'altra estremità (*reverse primer*)

Proenzima - Precursore inattivo di un enzima, che per essere attivato necessita dell'azione di un altro enzima proteolitico che ne liberi il sito attivo

Profilo di espressione - Misura della presenza di uno o più prodotti genici in un particolare tipo cellulare o in un tessuto

Promotore - Regione del DNA contenente il sito a cui si lega l'RNA polimerasi per iniziare la trascrizione di un gene

Proteasi - Enzima in grado di catalizzare la rottura (tramite idrolisi) del legame peptidico nelle proteine

Proteina-chinasi (PK) - Enzima che catalizza la reazione di fosforilazione, trasferendo gruppi fosfato da molecole come l'ATP ad altre molecole, ad esempio proteine

Proteolisi - Processo di degradazione delle proteine

Proteoma - L'insieme di tutte le proteine espresse nello stesso momento in una cellula, incluse tutte le isoforme e le modificazioni post-traduzionali

Proteosoma - Complesso enzimatico presente all'interno nelle cellule con attività proteolitica, in grado cioè di degradare proteine danneggiate o che non servono mediante rottura dei legami peptidici

Protoplasto - Cellula (batterica o vegetale) a cui è stata rimossa la parete

Quinacrina - Colorante fluorescente specifico per il DNA cromosomico

QTL (*Quantitative Trait Locus*) - Regione di DNA che controlla un carattere quantitativo, ossia un carattere il cui fenotipo ha una variabilità continua

Rad53 - Nome di una proteina chinasi del lievito *Saccharomyces cerevisiae* che svolge un ruolo importante nei checkpoint cellulari attivati da lesioni al DNA

Recessivo - Carattere che si esprime solo nell'omozigote

RFLP (*Restriction Fragment Length Polymorphism*) - Polimorfismo di lunghezza dei frammenti di restrizione: polimorfismo del DNA, determinato da una differenza di una base tra due sequenze di DNA omologhe e che causa la presenza o assenza di un sito di restrizione per uno specifico enzima di restrizione. Mediante digestione con quell'enzima si ottengono frammenti di diversa lunghezza, evidenziabili con elettroforesi

Ricombinante - Detto di molecola (DNA o il suo prodotto proteico) o di organismo ottenuti mediante manipolazione *in vitro* di sequenze di DNA, spesso derivate da organismi completamente differenti

RNA - Acido nucleico presente nel nucleolo e nei ribosomi

RNA di trasferimento (tRNA) - Molecola di

RNA “adattatore” coinvolta nella traduzione degli mRNA sui ribosomi

RNA messaggero (mRNA) - Molecola di RNA complementare a uno dei filamenti della doppia elica del DNA che viene sintetizzata durante la trascrizione; trasferisce l'informazione genetica per la sintesi proteica dal DNA ai ribosomi, sede del processo di traduzione

RNA ribosomale (rRNA) - Molecola di RNA che insieme a molecole proteiche forma il ribosoma e favorisce il legame dell'mRNA e del tRNA al ribosoma;

rRNA - Vedi RNA ribosomale

RT-PCR (Reverse Transcriptase-Polymerase Chain Reaction) - Tecnica che consente di amplificare molecole di DNA a partire da filamenti di mRNA, in quanto prevede dapprima una retrotrascrizione delle molecole di RNA in cDNA, a cui segue una normale PCR

Running gel - Gel di separazione: parte inferiore di un gel di poliacrilammide usato per SDS-PAGE: è la parte in cui avviene la corsa elettroforetica vera e propria, con la separazione delle proteine in base al loro peso molecolare

Satellite - Tratto terminale presente in alcuni cromosomi acrocentrici, separato dal resto del cromosoma mediante una costrizione secondaria

Scutello - Foglia embrionale (cotiledone) modificata presente nelle cariossidi, con funzione di riserva e di assorbimento di nutrienti dall'endosperma

SDS-PAGE (Sodio Dodecil Solfato-PoliAcrilammide Gel Elettroforesi) - Tecnica di separazione di proteine mediante elettroforesi su gel di poliacrilammide in condizioni denaturanti; il sodio dodecil solfato (SDS) è un detergente in grado di denaturare (rompere) le strutture secondarie della proteine e di ricoprirle di cariche negative

Segregazione - Separazione degli alleli alla meio-

si in modo tale che ogni gamete contenga soltanto un membro di ciascuna coppia di alleli

Selvatico (wild type) - Forma normale, non mutata, presente in natura; detto di un gene o di un organismo. In inglese *wild type*, da cui la sigla wt

Sensore - Nei checkpoint, proteina in grado di rilevare eventuali lesioni al DNA

Sindrome - Complesso di segni e sintomi che si manifestano in una particolare malattia

Sindrome dell'X fragile - Malattia genetica causata dall'espansione della ripetizione trinucleotidica CGG all'interno del gene *FMR-1* sul cromosoma X. È la forma più comune di ritardo mentale. I maschi affetti hanno lineamenti facciali caratteristici e sono mentalmente ritardati. Le femmine portatrici non mostrano particolari tratti fisici ma, in genere, presentano tassi più elevati di ritardo mentale rispetto agli individui normali

Sindrome di Down - Condizione clinica legata alla trisomia del cromosoma 21

Sindrome di Edwards - Condizione clinica legata alla trisomia del cromosoma 18, caratterizzata da ritardo generale dello sviluppo e da gravi malformazioni congenite in quasi tutti gli organi

Sindrome di Klinefelter - Condizione clinica legata ai cariotipi 47,XXY (più frequente), 48,XXXY, 49,XXXXY: il fenotipo è variabile e include ipogonadismo, disturbi cognitivi e comportamentali

Sindrome di Patau - Condizione clinica legata alla trisomia del cromosoma 13, caratterizzata da numerose anomalie e danni al sistema nervoso centrale e all'apparato cardiaco. La maggior parte degli individui muore entro i primi tre mesi di vita

Sindrome di Williams - Condizione clinicamente caratteristica con dismorfismi e ritardo psicomotorio dovuta alla delezione di 26-28 geni contigui nella regione cromosomica 7q11.23

Sintenia (gruppo di) - L'associazione di più geni

su un cromosoma, disposti secondo un determinato ordine: la presenza di gruppi di sintenia in specie diverse indica la discendenza da un antenato comune

Sito di restrizione - Sequenza di nucleotidi lungo la doppia elica di DNA che viene riconosciuta e tagliata dal rispettivo enzima di restrizione. I siti di restrizione hanno la caratteristica di avere sequenze palindrome, ossia le coppie di basi si leggono nello stesso modo sulle due eliche complementari, in direzione 5'-3'

SNP (Single Nucleotide Polymorphism) - Variazione polimorfa del DNA in un singolo nucleotide che si verifica una ogni 500-1200 coppie di basi

Sonda - Frammento di DNA a singolo filamento, marcato, che ibridizza con il DNA e perciò consente di identificare e localizzare sequenze complementari

Specie (organismo) modello - Organismo di riferimento, il cui studio può permettere di definire dei principi generali. Alcune caratteristiche che rendono un organismo un buon modello di studio sono: piccole dimensioni, economia e facilità di coltura/allevamento, tempi di generazione brevi e con prole numerosa. Esempi: *Escherichia coli*, *Saccharomyces cerevisiae*, *Caenorhabditis elegans*, *Arabidopsis thaliana*

Spettrofotometro - Strumento per la determinazione della frazione assorbita di un fascio di luce che attraversa un campione, utilizzato sia per analisi qualitative che quantitative; si utilizzano radiazioni nei campi del visibile, dell'ultravioletto e dell'infrarosso

Splicing - Processo di maturazione dei trascritti (mRNA) con eliminazione degli introni e saldatura degli esoni

Splicing alternativo - Meccanismo di splicing che porta alla formazione di trascritti maturi diversi a partire da uno stesso gene, mediante cambiamento del numero degli esoni

Stacking gel - Gel di impaccamento: parte superiore di un gel di poliacrilammide usato per SDS-PAGE: ha la funzione di concentrare le proteine del campione in una sottile banda, in modo che comincino la migrazione dallo stesso punto. Ha una concentrazione di acrilamide inferiore a quella del running gel

STR (Short Tandem Repeats) - Corte ripetizioni in tandem (testa-coda) di 2-9 coppie di basi: sono detti anche microsatelliti. Queste sequenze vengono utilizzate per allestire i profili del DNA (DNA fingerprinting) per l'identificazione personale

Submetacentrico - Detto di cromosoma con centromero spostato verso un'estremità (i due bracci hanno diversa lunghezza)

Target (DNA target) - Sequenza di DNA che deve essere rilevata da una sonda marcata, di cui ne costituisce il bersaglio

Taxon (pl. Taxa) - Indica una categoria sistematica che raggruppa organismi viventi in base a somiglianze morfologiche e/o genetiche. I taxa sono ordinati gerarchicamente

Telomero - L'estremità di un cromosoma eucariotico, costituita da sequenze ripetute di DNA

Transgene - Gene esogeno introdotto, con le tecniche dell'ingegneria genetica, nel genoma di un organismo in modo da fargli acquisire caratteristiche nuove

Trascrittasi inversa - Enzima ricavato da virus a RNA (retrovirus) che utilizza RNA come stampo per trascrivere una molecola di DNA (detta DNA copia o DNA complementare o cDNA). I retrovirus posseggono la trascrittasi inversa in quanto, per potersi replicare, devono prima convertire il loro RNA in DNA e integrarlo nel genoma della cellula ospite

Trascrittoma - L'insieme delle molecole di mRNA presenti in una cellula in un determinato momento

Trasduttore - Nei checkpoint, proteina (general-

mente una proteina-chinasi) che amplifica e trasmette il segnale correlato a una lesione del DNA

Trasformazione - Trasferimento di geni esogeni che vengono inseriti in una cellula (talvolta integrati nel genoma di una cellula) e diventano ereditabili. Alcuni batteri vanno facilmente incontro a questo processo e altri possono essere indotti a compierlo per essere poi impiegati in un processo biotecnologico

Traslocazione - Spostamento di parte o di un intero cromosoma su un altro cromosoma non omologo

Traslocazione bilanciata - Traslocazione che non comporta aumento o diminuzione del materiale genetico

Trasposone - Segmento di DNA in grado di spostarsi da un punto all'altro del genoma

Trisomia - Variazione numerica del cariotipo con presenza di un cromosoma in soprannumero in una coppia di cromosomi omologhi

tRNA - Vedi RNA di trasferimento

Ubiquitinazione - Modificazione post-traduzionale di una proteina a cui vengono legate una o più molecole di ubiquitina (una piccola proteina di 76 aminoacidi); tale "etichettatura" generalmente avvia le proteine alla degradazione nei proteosomi

Vettore - Nelle tecnologie del DNA ricombinante si intende una molecola di DNA in cui è possibile inserire un frammento di DNA esogeno in modo da trasferirlo in una cellula ospite

Via biosintetica - Catena di reazioni chimiche, ciascuna catalizzata da un enzima specifico, coinvolte nella sintesi di una molecola biologica; il prodotto di una reazione fa da substrato per l'enzima della reazione successiva

Western blotting - Tecnica di analisi delle proteine che prevede, dopo la loro separazione mediante elettroforesi su gel, il trasferimento su un supporto (per esempio membrana di nylon o nitrocellulosa), che viene incubato per identificare una determinata proteina mediante reazione specifica con un anticorpo

Wild type (wt) - Vedi Selvatico

X-gal (5-bromo-4-cloro-3-indolil-beta-galattoside) - Molecola substrato della β -galattosidasi, la quale scinde l'X-gal in un prodotto precursore dell'indaco

X-Gluc (5-bromo-4-cloro-3-indolil glucuronide) - Molecola derivata dall'acido glucuronico che, scissa dall'enzima β -glucuronidasi, forma un precursore dell'indaco

Zeina - Principale proteina di riserva dell'endosperma di mais